



**Xét nghiệm nhanh
bộ gen cho trẻ sơ sinh
và trẻ em**

GeneDx



Xét nghiệm di truyền là gì?

Xét nghiệm di truyền xem xét thông tin di truyền mà chỉ dẫn cho cơ thể chúng ta cách phát triển và hoạt động. Đôi khi, những thay đổi trong thông tin di truyền (hay còn gọi là biến thể di truyền) khiến cơ thể tăng trưởng hoặc phát triển khác với dự kiến. Việc xét nghiệm di truyền có thể phát hiện được những thay đổi này.



Bộ gen là gì?

Bộ gen đề cập đến toàn bộ tập hợp thông tin di truyền của một người, được gọi là DNA, mà hướng dẫn cho cơ thể người đó cách phát triển và hoạt động. Xét nghiệm bộ gen là xét nghiệm di truyền toàn diện nhất hiện có để xem xét tất cả DNA của một người.

Các loại thay đổi di truyền nào có thể được xác định bởi xét nghiệm bộ gen?



Có nhiều loại thay đổi khác nhau có thể được tìm thấy trong thông tin di truyền, bao gồm lỗi sắp xếp, thừa hoặc thiếu các đoạn DNA, hoặc thậm chí các đoạn DNA đã di chuyển đến một vị trí khác trong bộ gen. Những thay đổi di truyền cụ thể có thể gây ra tình trạng sức khỏe cụ thể, vì vậy việc biết được liệu có thay đổi hay không và thay đổi đó là gì có thể giúp xác định:

- cách kiểm soát hoặc điều trị tốt nhất cho một tình trạng
- những dự kiến trong tương lai
- nguồn lực và hỗ trợ bổ sung nào có thể giúp ích



Tại sao nhà cung cấp của tôi lại khuyến nghị thực hiện xét nghiệm nhanh bộ gen?

Nhiều bệnh trạng có thể gây ra các triệu chứng giống nhau, vì vậy nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị có thể khuyến nghị thực hiện xét nghiệm di truyền để cố gắng xác định nguyên nhân tiềm ẩn gây ra các vấn đề về sức khỏe của quý vị.

Vì xét nghiệm nhanh bộ gen cung cấp cái nhìn toàn diện nhất về toàn bộ tập hợp thông tin di truyền của một cá nhân nên xét nghiệm này có thể giúp nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị chẩn đoán một rối loạn cụ thể hoặc xây dựng kế hoạch chăm sóc hiệu quả hơn trong khoảng thời gian ngắn hơn. Điều này tiếp theo có thể cải thiện các kết quả chăm sóc sức khỏe.

Tại sao nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của tôi lại đề xuất cả người thân trong gia đình cũng nên thực hiện xét nghiệm?



Việc xét nghiệm ba thành viên trong gia đình có quan hệ huyết thống và so sánh kết quả với DNA của người được xét nghiệm được gọi là “xét nghiệm bộ ba”. Các mẫu từ cha mẹ để có thể cung cấp nhiều thông tin nhất. Tuy nhiên, bất kỳ thành viên nào cùng huyết thống trong gia đình cũng đều có thể tham gia.

Xét nghiệm bộ ba có giá trị vì việc này:

- tăng khả năng tìm được (các) thay đổi di truyền gây ra các triệu chứng
- giảm nguy cơ xảy ra tình trạng các phát hiện không rõ ràng hoặc không chắc chắn



Có khả năng có những kết quả xét nghiệm nào?

Xét nghiệm di truyền có thể cung cấp ba loại kết quả:

- + Dương tính hoặc chẩn đoán** nghĩa là chúng tôi đã tìm ra thay đổi di truyền được xác định là tác nhân gây ra các triệu chứng hoặc rối loạn di truyền cụ thể.
- Âm tính hoặc không chẩn đoán** nghĩa là tại thời điểm này, chưa xác định được bất kỳ thay đổi di truyền nào giải thích cho bệnh trạng, dựa trên kiến thức hiện tại. Trong trường hợp này, nhà cung cấp của quý vị có thể chỉ định thực hiện xét nghiệm theo dõi.
- ? Không xác định** nghĩa là chúng tôi đã phát hiện có thay đổi di truyền nhưng dựa trên bằng chứng khoa học hiện có, chúng tôi không thể kết luận rõ ràng rằng thay đổi này có liên quan đến một bệnh trạng hay không. Trong trường hợp này, nhà cung cấp của quý vị có thể đề xuất thực hiện đánh giá bổ sung hoặc tái phân tích thông tin di truyền của quý vị trong tương lai.

Ngoài ra chúng tôi cũng có thể xác định được những biến đổi di truyền không liên quan đến lý do nhà cung cấp của quý vị khuyến nghị thực hiện xét nghiệm, được gọi là “phát hiện thứ cấp”. Quý vị không bắt buộc phải nhận thông tin này và trường hợp này chỉ xảy ra ở khoảng 3% người tham gia xét nghiệm. Chúng tôi khuyến khích quý vị thảo luận lựa chọn này với nhà cung cấp của mình.

Video này giải thích quá trình xét nghiệm di truyền và các kết quả có thể có.

[GeneDx.co/patient-video](https://www.GeneDx.co/patient-video)





Tôi có thể dự kiến điều gì sẽ xảy ra trong quy trình xét nghiệm di truyền?

- 1** Nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị sẽ xác định xét nghiệm thích hợp, đồng thời thu thập hồ sơ bệnh án liên quan và thông tin về gia đình.
- 2** Một mẫu máu, mẫu phết bên trong má hoặc mẫu xét nghiệm khác sẽ được thu thập và gửi cho GeneDx.
- 3** Phòng thí nghiệm của chúng tôi sẽ tiếp nhận và phân tích (các) mẫu này.
- 4** Nhà cung cấp của quý vị sẽ nhận được báo cáo từ các chuyên viên di truyền của chúng tôi kèm theo lời giải thích về những gì chúng tôi đã phát hiện ra.
- 5** Nhà cung cấp sẽ chia sẻ kết quả cho quý vị và cả hai sẽ cùng nhau xác định các bước tiếp theo.
- 6** Dựa trên kết quả thu được, nhà cung cấp cũng có thể đề xuất quý vị trao đổi với một cố vấn di truyền, đây là một chuyên gia chăm sóc sức khỏe có thể giúp quý vị hiểu rõ hơn về những điều được phát hiện từ xét nghiệm.





Điểm khác biệt của GeneDx

Chúng tôi có hơn 20 năm hoạt động chuyên môn trong lĩnh vực chẩn đoán các rối loạn và căn bệnh hiếm gặp, đồng thời chúng tôi luôn cố gắng để cung cấp thông tin di truyền rõ ràng, chính xác và có ý nghĩa nhằm giúp định hướng cho các quyết định chăm sóc sức khỏe.

Hỗ trợ chuyên môn đáng tin cậy ở từng bước

Các chuyên viên di truyền của chúng tôi có một mục tiêu chung: cho quý vị và nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe biết những thông tin mà quý vị cần.

Nhóm hỗ trợ khách hàng của chúng tôi cũng sẵn sàng giúp giải đáp mọi thắc mắc của quý vị và gia đình mình trong suốt quy trình xét nghiệm di truyền.

Hãy gọi điện trực tiếp cho chúng tôi theo số **888-729-1206, phím số 3**, hoặc gửi email đến địa chỉ Support@GeneDx.com.

**Ít bỏ lỡ hơn.
Khám phá nhiều hơn.**